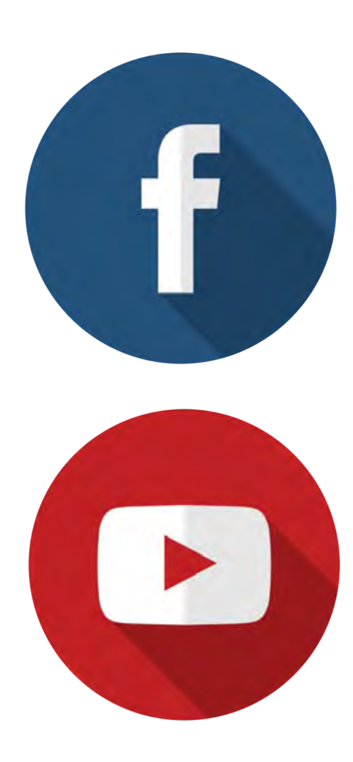
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







LES ANOMALIES DU CARYOTYPE

INTRODUCTION

Chez l'Homme un caryotype normal→23 p de chromosomes de structure normale dans toutes les cellules.

Les anomalies chromosomiques peuvent être:

-constitutionnelle : homogène ou en mosaïque.

-acquise: processus cancéreux

-chimère: deux populations cellulaires totalement différentes chez le même individu (contraire de la gémellité).

LES ANOMALIES DE NOMBRE

-POLYPLOÏDIES (EUPLOÏDIES) : nombre multiple de n > 2

EXP: triploïdie (69 chromosomes) le plus souvent létal(avortement) et encore plus rarement tétraploïdies.

-ANEUPLOÏDIES: les plus importants du point de vu clinique nombre non multiple de n.

Le plus souvent un chromosome en plus (trisomie) ou en moins (monosomie). Soit un autosome soit un gonosome.

LES ANOMALIES DE NOMBRE

- ►POLYPLOÏDIES→ DES ANOMALIES DE LA FECONDATION:

→ non expulsion du 2ème globule polaire.

→ fécondation d'un ovule par 2 spz ou +

RETROUVEES AUSSI DANS CERTAINS TYPES DE CANCER.

- ►ANEUPLOÏDIES→ non disjonction méiotique lors de la 1ère ou 2ème division.

ANOMALIES DE STRUCTURE

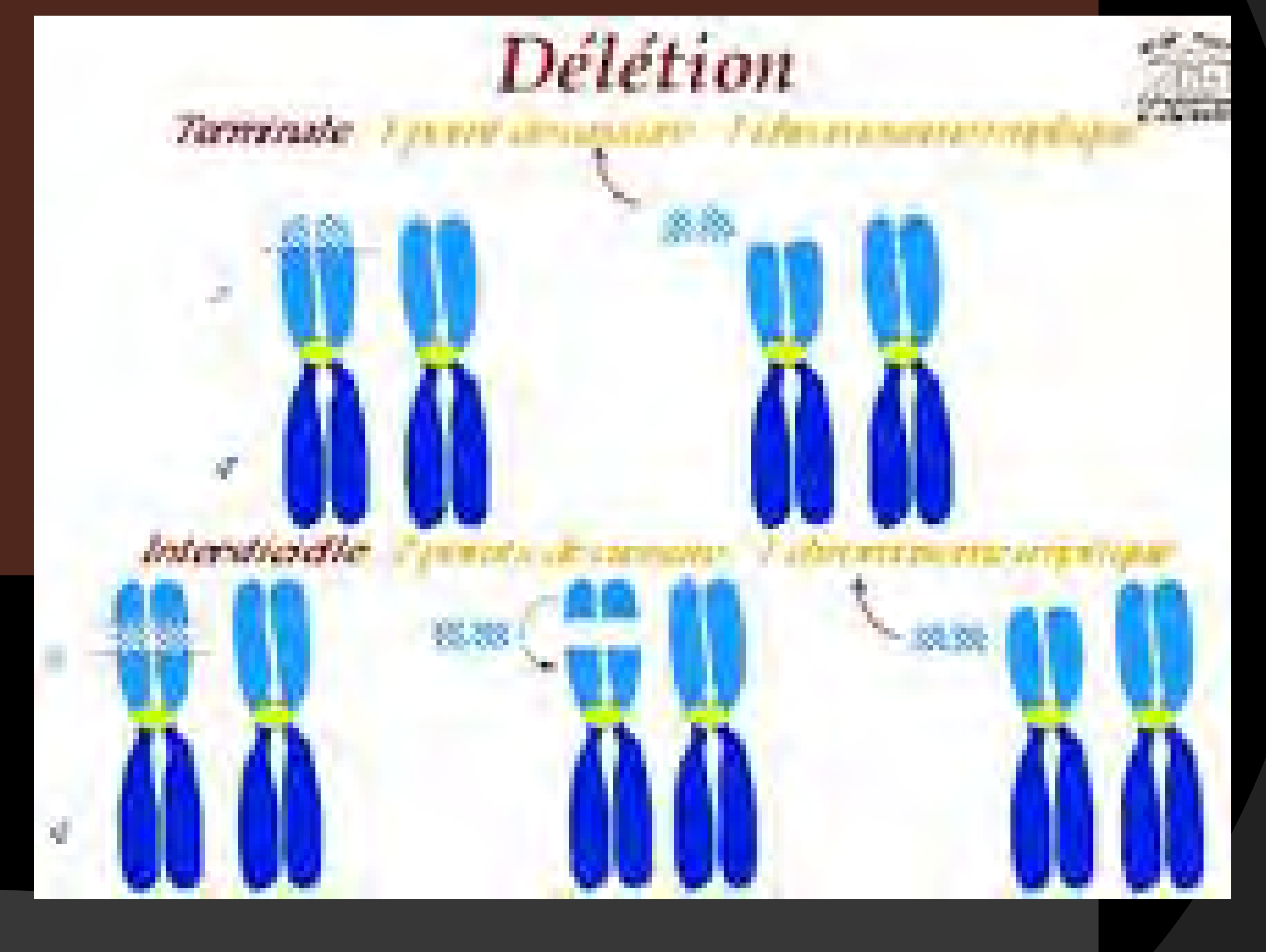
- Conséquence de cassures chromosomiques suivies par un recollement anormal entre deux chromosomes homologues ou non ou même plusieurs chromosomes.

- Peuvent être:

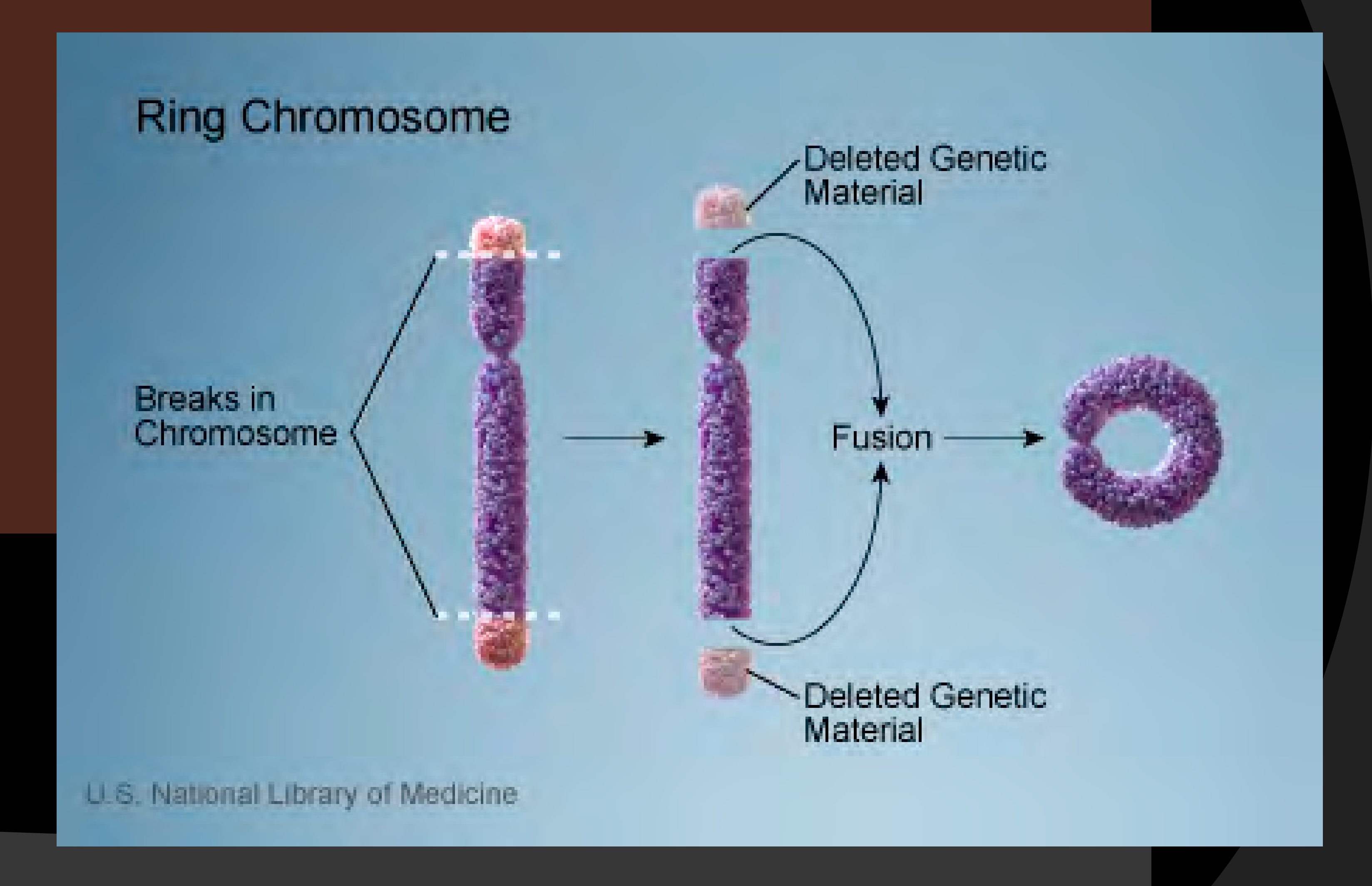
  *équilibrées : conséquences sur la descendance.

  * déséquilibrées : phénotype anormal

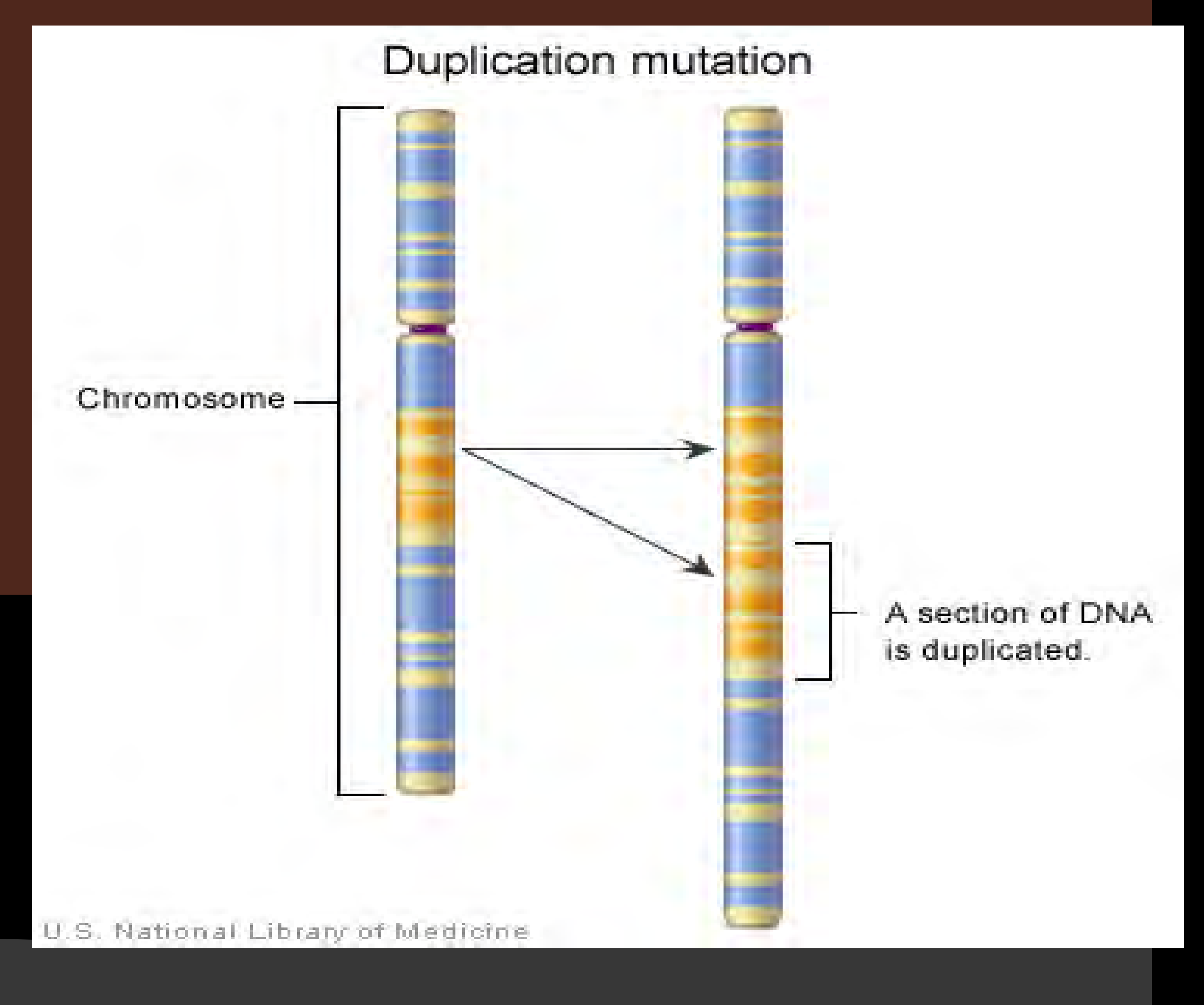
DELETION(del)



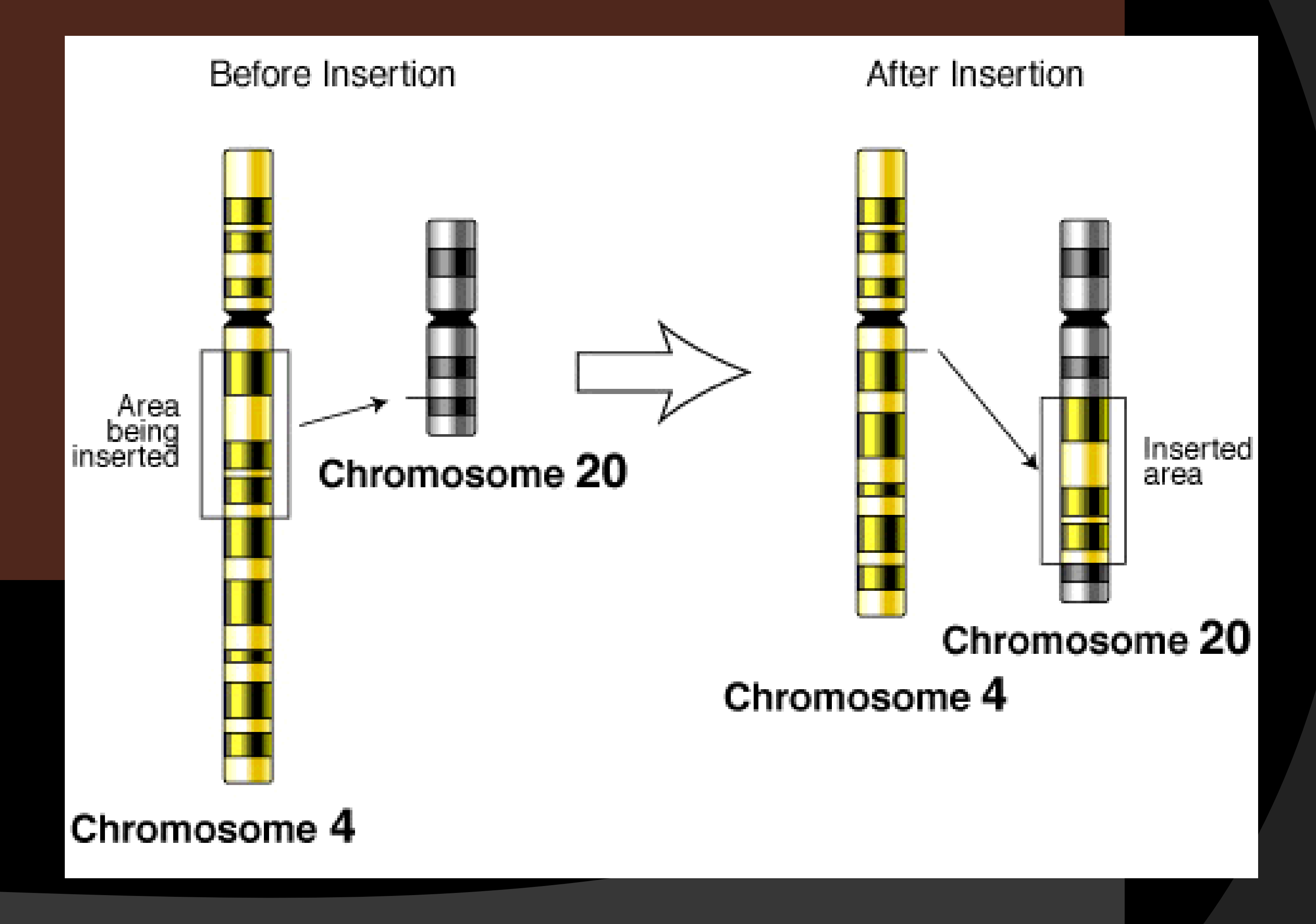
CHROMOSOME EN ANNEAU(r)



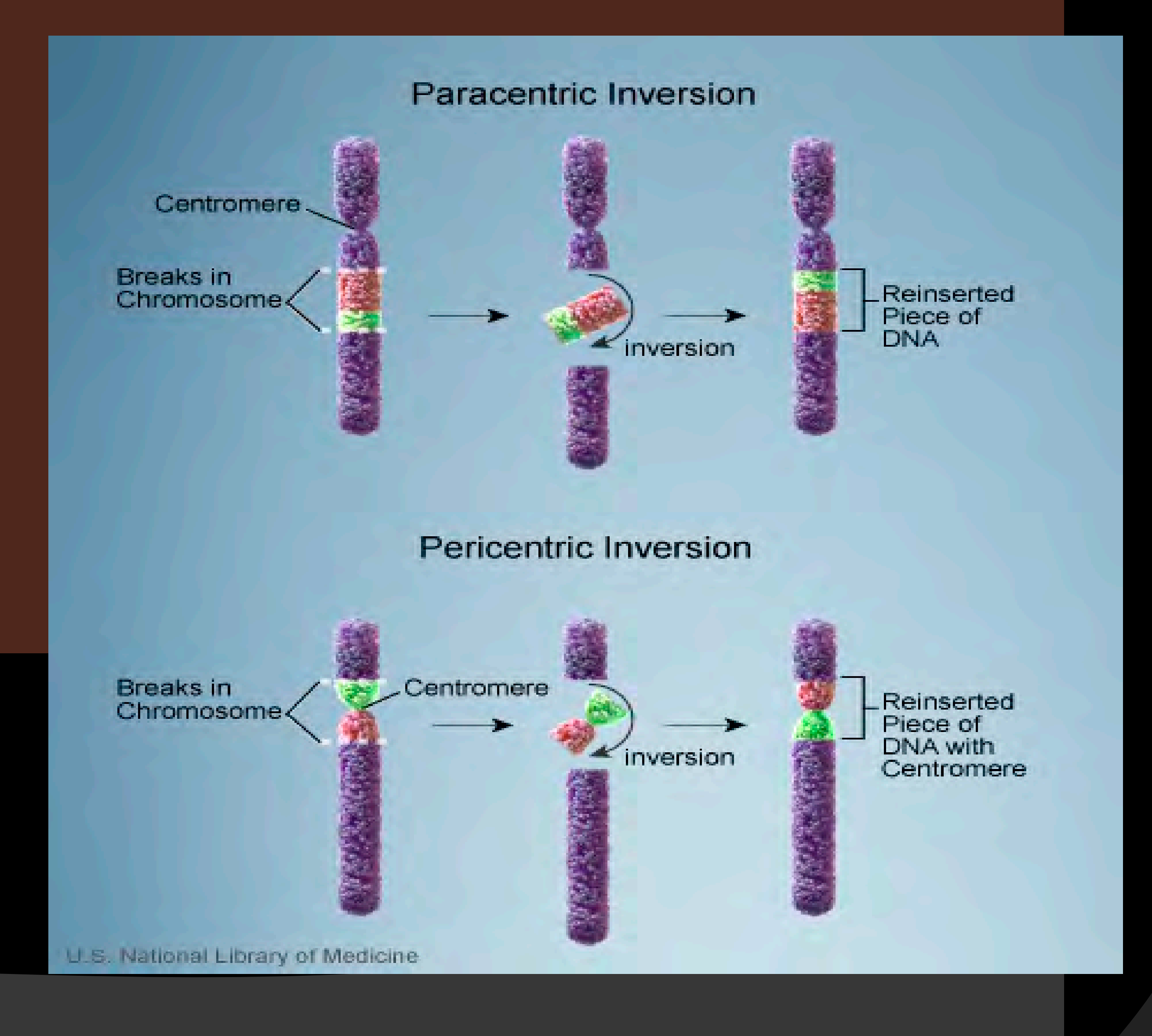
DUPLICATION(dup)



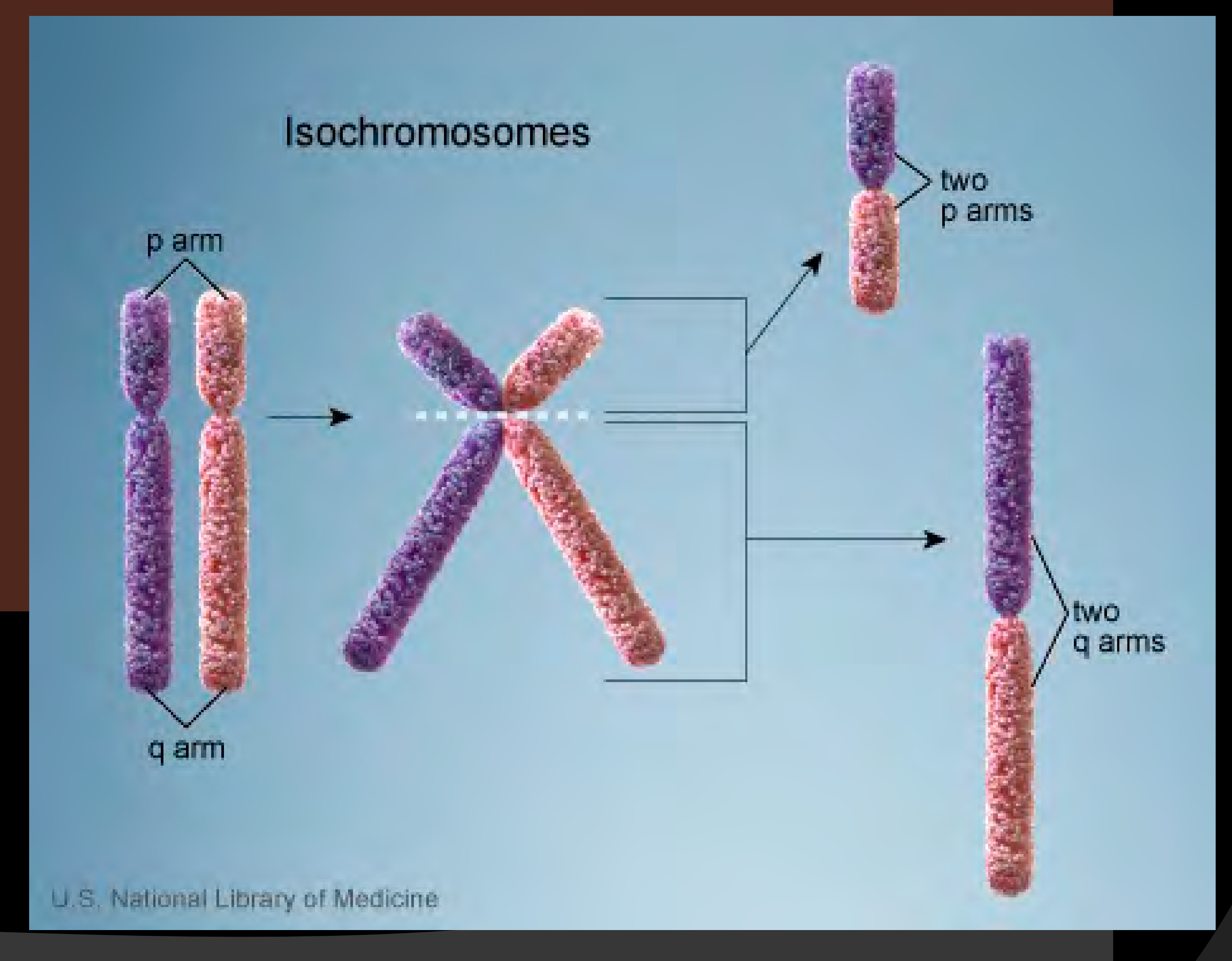
INSERTION(ins)



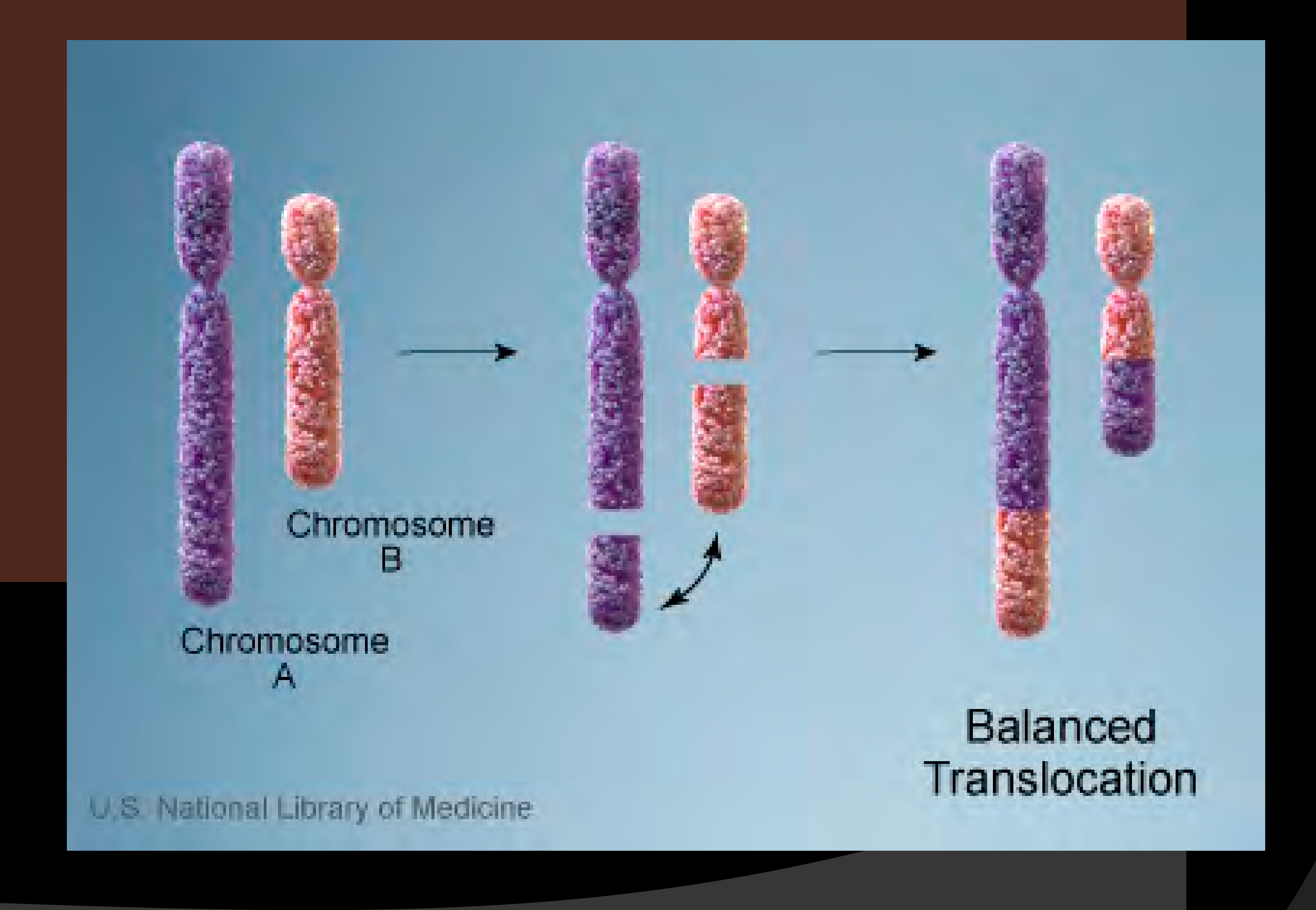
INVERSION(inv)



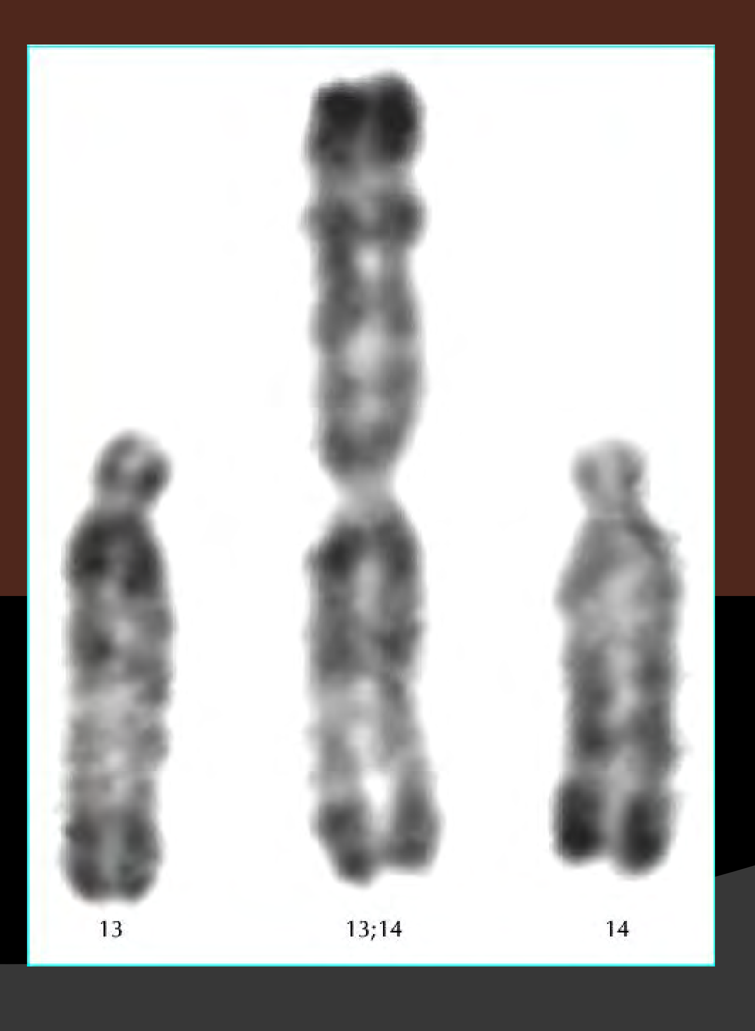
ISOCHROMOSOME (i)



TRANSLOCATION RECIPROQUE(t)



TRANSLOCATION ROBERTSONIENNE (t)



EXERCICE

- 47,XX,+21
- 45,X ou 45,X0
- 46,X, i(Xq)
- 46,XY, r(2)
- 46,XX ,t(2;5)
- 45,XX ,t(13;14)
- 46,XX/ 45,X
- 46,XY/ 47,XXY/48,XXXY